

Tytuł: Leczenie dietetyczne w deficycie dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LCHADD) / Dietary treatment in long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHADD)

Słowa kluczowe: LECZENIE DIETETYCZNE MCT LCHADD

Keywords: DIETARY TREATMENT MCT LCHADD

Autorzy:

Jolanta Sykut-Cegielska - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Agnieszka Kowalik - Klinika Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Deficyt LCHAD to wrodzona wada metabolizmu polegająca na nieprawidłowym spalaniu w mitochondrium komórki długołańcuchowych triglicerydów, prowadzącym do wystąpienia takich objawów jak: hepatopatia, kardiomiopatia, miopatia, polineuropatia obwodowa czy zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, z towarzyszącą hipoglikemią nieketotyczną. Leczenie opiera się przede wszystkim na specjalnej diecie, której głównym celem jest zminimalizowanie wewnątrzmitochondrialnego utleniania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych, poprzez zapobieganie przedłużonemu głodzeniu oraz obniżenie spożycia tłuszczu LCT do 7-10% dziennego zapotrzebowania na energię. Uzupełniającym źródłem tłuszczu są średniołańcuchowe triglicerydy, które powinny dostarczać od 10 do 20% dziennego zapotrzebowania na energię. W okresie niemowlęcym maksymalne przerwy między karmieniami w ciągu dnia nie powinny być dłuższe niż 4 godziny, a w nocy nie powinny przekraczać 6 - 8 godzin. U dzieci starszych, młodzieży i dorosłych bezpieczna przerwa nocna nie powinna być dłuższa niż 10-12 godzin. Hospitalizacje prewencyjne, z zastosowaniem wlewów stężonej glukozy, w czasie obniżonego łaknienia i/lub wymiotów (często w przebiegu infekcji) mają na celu zapobieganie dekompensacjom metabolicznym.

Abstract:

LCHAD deficiency is the inborn error of metabolism due to disturbed mitochondrial burning of long chain triglycerides, resulting in such symptoms as: hepatopathy, cardiomyopathy, myopathy, peripheral polineuropathy and retinal pigmentary degeneration, together with nonketotic hypoglycaemia. The treatment is mainly based on the special diet, and general therapeutic aim is reduction of intramitochondrial oxidation of long chain fattyacids through avoiding prolonged fasting and decreasing of LCT consumption to 7-10% of daily energy requirement. Medium chain triglycerides are supplementary source of fat and should provide from 10 to 20% of daily energy requirement. In infantile period, intervals between feedings

during day should not be longer than 4 hours, and during night - not longer than 6 - 8 hours. At older children, adolescent and adults, safe night break should not last longer than 10-12 hours. Preventive hospitalizations, with using of concentrated glucose infusions, during reduced appetite and/or vomiting (frequently in the course of infection) are to prevent from metabolic decompensations.